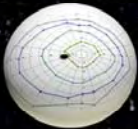
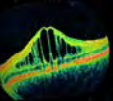


Mosaïcisme



et réseaux rétiniens

virtuels



Mosaïcisme et réticulations

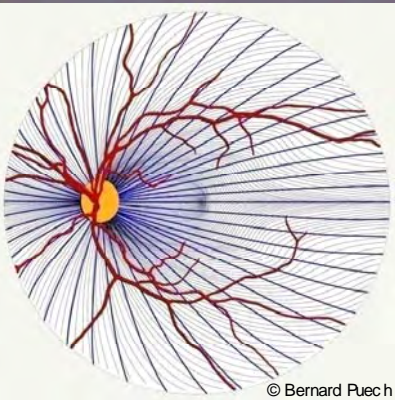
Pattes d'ours

Pigmentations albinotiques

Torpilles et syndrome de Gardner

Rétinite pigmentaire LX

Choroïdérémie



© Bernard Puech

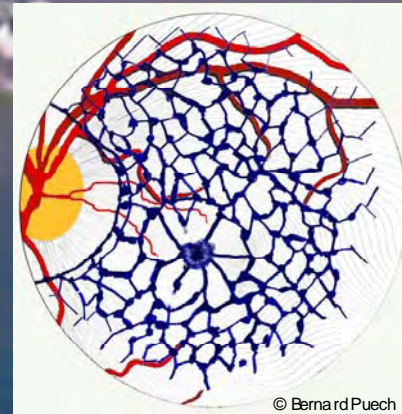
Maladie de Stargardt

Pseudo-Stargardt

Pattern dystrophies

Syndrome de Melas

Syndrome de Kjellin



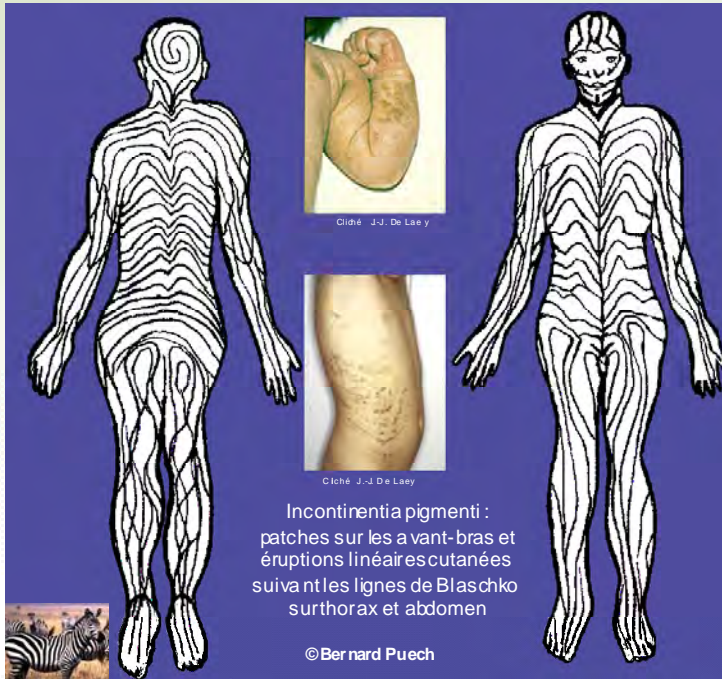
© Bernard Puech

Lignes de migration rétinienne

Réseau réticulé de l'EP

Le but de cette présentation est de préciser la distribution des taches rétinienne dans le mosaïcisme et les rétinopathies réticulées.

Le mosaïcisme cutané qui suit les lignes de Blaschko chez l'homme a un équivalent rétinien...



Lignes de Blaschko selon Happle R. et col 2001



Autres aspects du mosaïcisme: lignes de Blaschko larges, échiquier ou phylogénique

-Le mosaïcisme correspond à la cohabitation chez un même individu de deux populations, ou plus, de cellules avec génotypes différents.

Ce mosaïcisme s'exprime extérieurement :

- dans les dermatoses naevoïdes et
- dans certaines affections cutanées: incontinentia pigmenti. (Blaschko 1901).

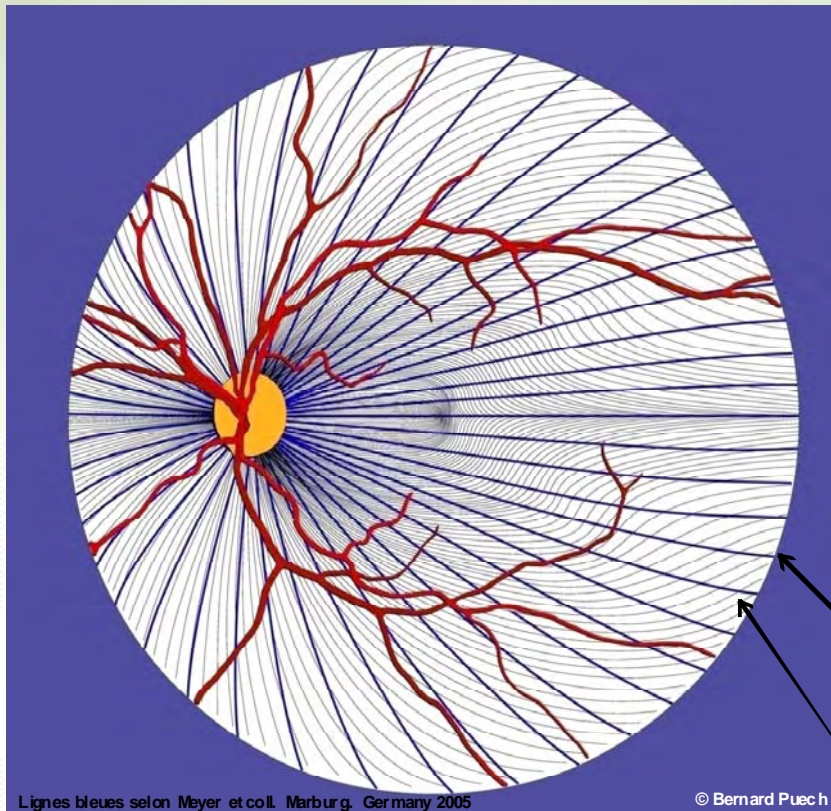
Les lignes de Blaschko correspondent:

- lignes migration cellules embryonnaires
- proliférant de la crête neurale
- en direction antérolatérale
- et vers les extrémités

C'est sur ces lignes que les cellules mutées et migrées du mosaïcisme vont être observées

Le mosaïcisme correspond à la cohabitation chez un même individu de deux populations, ou plus, de cellules avec génotype différents. (Blanc noir comme les stries du zèbre ou du tigre ou malade et non malade comme dans l'incontinentia pigmenti). Ce mosaïcisme peut s'exprimer chez l'homme dans les dermatoses naevoïdes et dans certaines affections à éruption liées à l'X donnant des cicatrices cutanées (ici incontinentia pigmenti). Les cellules pathologiques se disposent sur les lignes de migration des cellules cutanées embryonnaires qui prolifèrent à partir de la crête neurale et se dirigent pendant l'embryogénèse de façon antérolatérale vers les extrémités pour constituer le tissu cutané. La disposition lignée des cellules pathologiques est parfaitement visible lorsqu'elles sont pigmentées et correspond aux lignes cutanées de Blaschko. L'équivalent de ces lignes cutanées pour l'EP de l'œil correspond au chemin emprunté par la prolifération des cellules du neuro-ectoderme qui se fait à partir de la plaque neurale et qui vont en se développant former les vésicules optiques primitives et leur pédicule (le feuillet externe de la cupule optique correspondant plus tard aux cellules de l'épithélium pigmenté). Pour trouver ces lignes il suffit d'observer la disposition des naevi sur l'EP rétinien. (taches albinos et naevi congénitaux).

IMAGES EN ECLABOUSSURES



Le groupe de cellules de l'EP dont la mélanogénèse est perturbée durant l'embryogénèse précoce continue à migrer en même temps que les autres cellules et se dépose le long des lignes de migration.

La disposition des lésions rétiniennes de l'hypertrophie congénitale de l'épithélium pigmenté (HCEP) correspond aux lignes cutanées de Blaschko (Meyer).

Ligne rétinienne de migration de l'EP

Fibres optiques

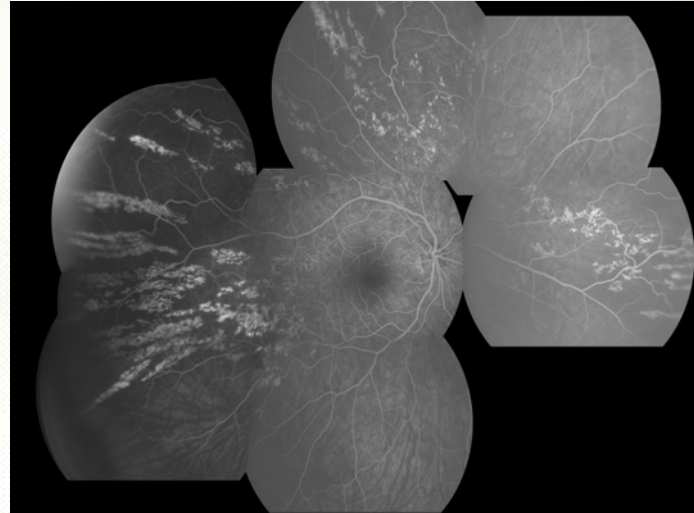
- Lignes conçues à partir d'un ensemble de publications de taches congénitales groupées.
- Partent du bord du nerf optique et rayonnent vers la périphérie
- Aucune relation topographique avec la couche des fibres nerveuses.
- Certaines lignes franchissent la ligne médiane du raphé sans épargne de la région maculaire (Meyer)

Mosaïcisme de l'épithélium pigmenté. Si la mélanogénèse d'un groupe de cellules provenant de la plaque neurale est perturbée durant l'embryogénèse précoce (5^{ème} semaine), ce groupe de cellules hyper ou hypopigmentées continue à migrer et se dépose le long des lignes de migration. Les lignes rétiniennes de migration ont été conçues à partir de la topographie d'un ensemble de publications de taches congénitales groupées. Elles partent du bord du nerf optique et rayonnent vers la périphérie du fond d'œil, sans aucune relation avec la disposition de la couche des fibres nerveuses de la rétine. Certaines de ces lignes franchissent la ligne médiane du raphé sans épargner de la région maculaire (Meyer C.H. 2005).

Mosaïcisme rétinien de l'épithélium pigmentaire

Taches congénitales groupées de l'EP rétinien

Taches congénitales groupées de l'EP. Naevi pigmentés ou albinotiques. secondaires à une hyperplasie de l'EP. Aspect en éclaboussure avec disposition radiaire allant vers la papille. Aucun retentissement fonctionnel . VC, CV, ERG et EOG normaux.

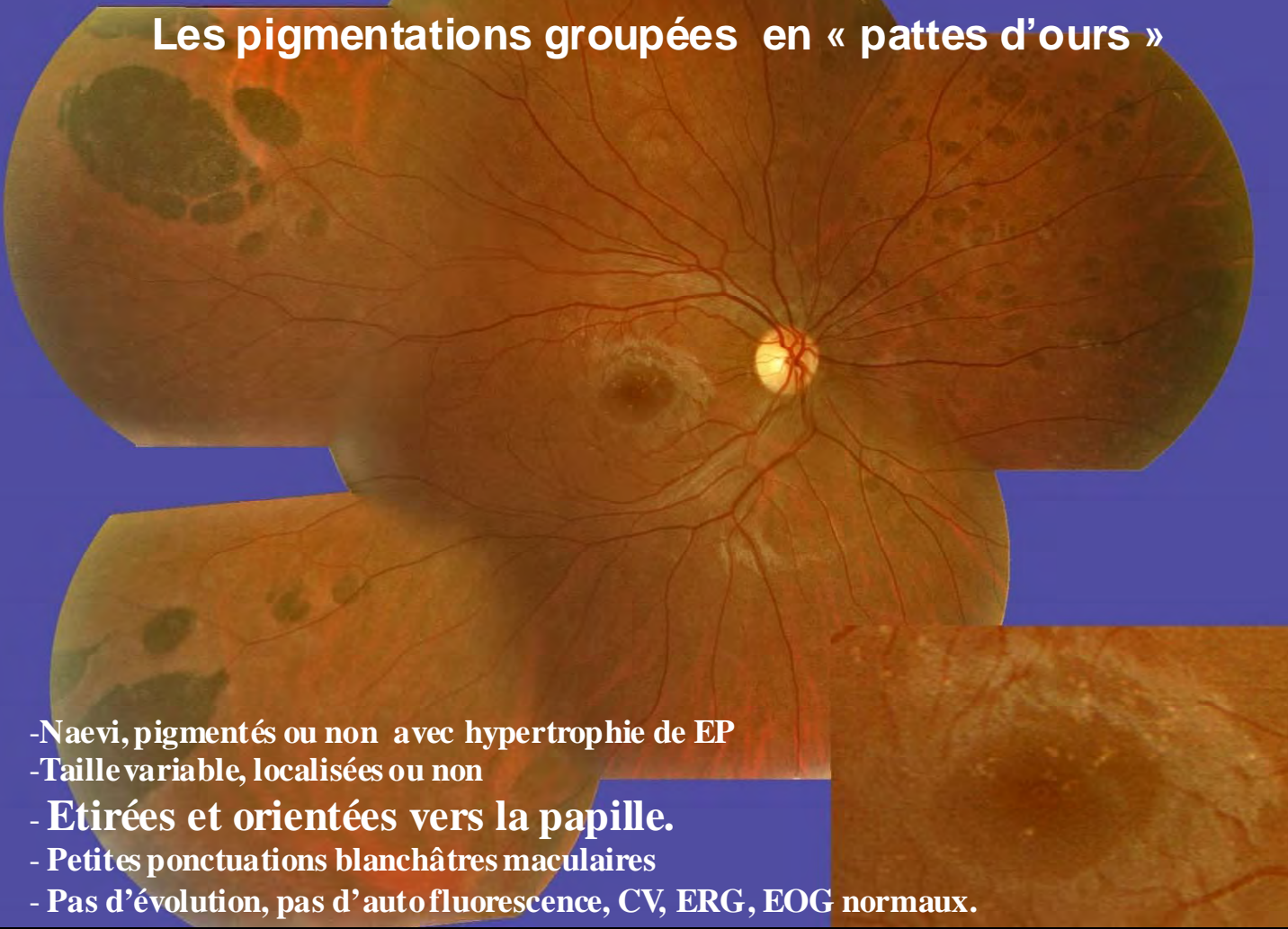


Pigmentations albinotiques s'imprègnent en fluorescéine et restent sombres en indocyanine

Les taches congénitales groupées de l'EP sont des naevi de petite taille disposées en amas qui peuvent être pigmentés ou albinotiques. Ici, albinotiques, elles prennent la plupart du temps un aspect en éclaboussures à disposition radiaire, formée de lignes qui se dirigent vers la papille. La couleur blanche de ces lésions serait secondaire à l'accumulation de la — pré-mélanine non mélanisée — dans les cellules de l'épithélium pigmentaire. Chez ce patient les taches ont bien cet aspect comme « projeté » à partir de la papille ou « en éclaboussure ». Les patients qui présentent ces naevi rétiens ont parfois d'autres localisations des naevi, ici naevi linéaire cutané sous l'aisselle.

Mosaïcisme rétinien de l'épithélium pigmentaire

Les pigmentations groupées en « pattes d'ours »



- Naevi, pigmentés ou non avec hypertrophie de EP
- Taille variable, localisées ou non
- **Étirées et orientées vers la papille.**
- Petites ponctuations blanchâtres maculaires
- Pas d'évolution, pas d'auto fluorescence, CV, ERG, EOG normaux.

Autres naevi, les lésions congénitales plus larges de l'EP rétinien, groupées en pattes d'ours ou non à un secteur rétinien, étendues à toute la rétine, uni ou bilatérales. La macula est en général épargnée mais on peut y observer quelques petites ponctuations blanchâtres. Chez ce patient deux types de lésions cohabitent : en pattes d'ours et en torpille. Elles ont un aspect étiré et orienté vers la papille. L'AV, le CV, l'ERG et l'EOG sont normaux. Ces taches sont « non évolutives » et bien que constituant une hypertrophie congénitale de l'épithélium pigmentaire rétinien, elles ne constituent pas un marqueur de la polypose adénomateuse familiale.



Mosaïcisme rétinien de l'épithélium pigmentaire

Images en torpille

- Congénitale, bénigne et stable
- En temporal de la macula
- Forme ovale
- Bords nets, grand axe horizontal
- Dépigmentée et en partie pigmentée
- Asymptomatique
- Pas de surveillance.

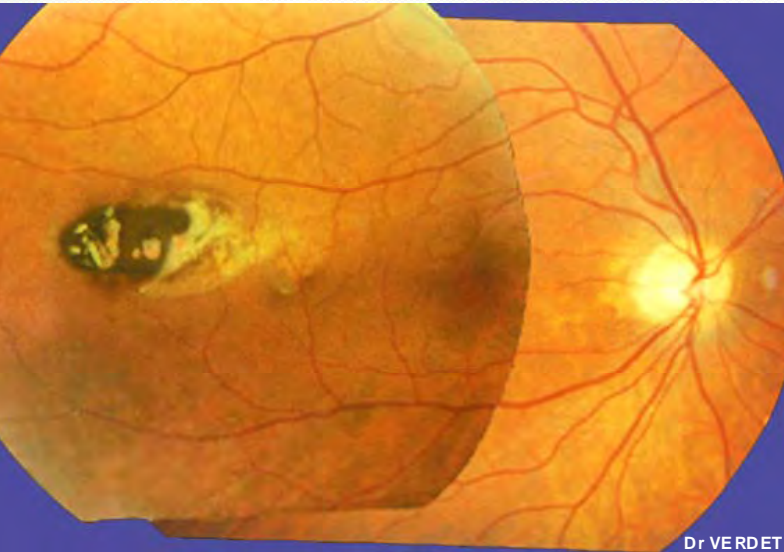
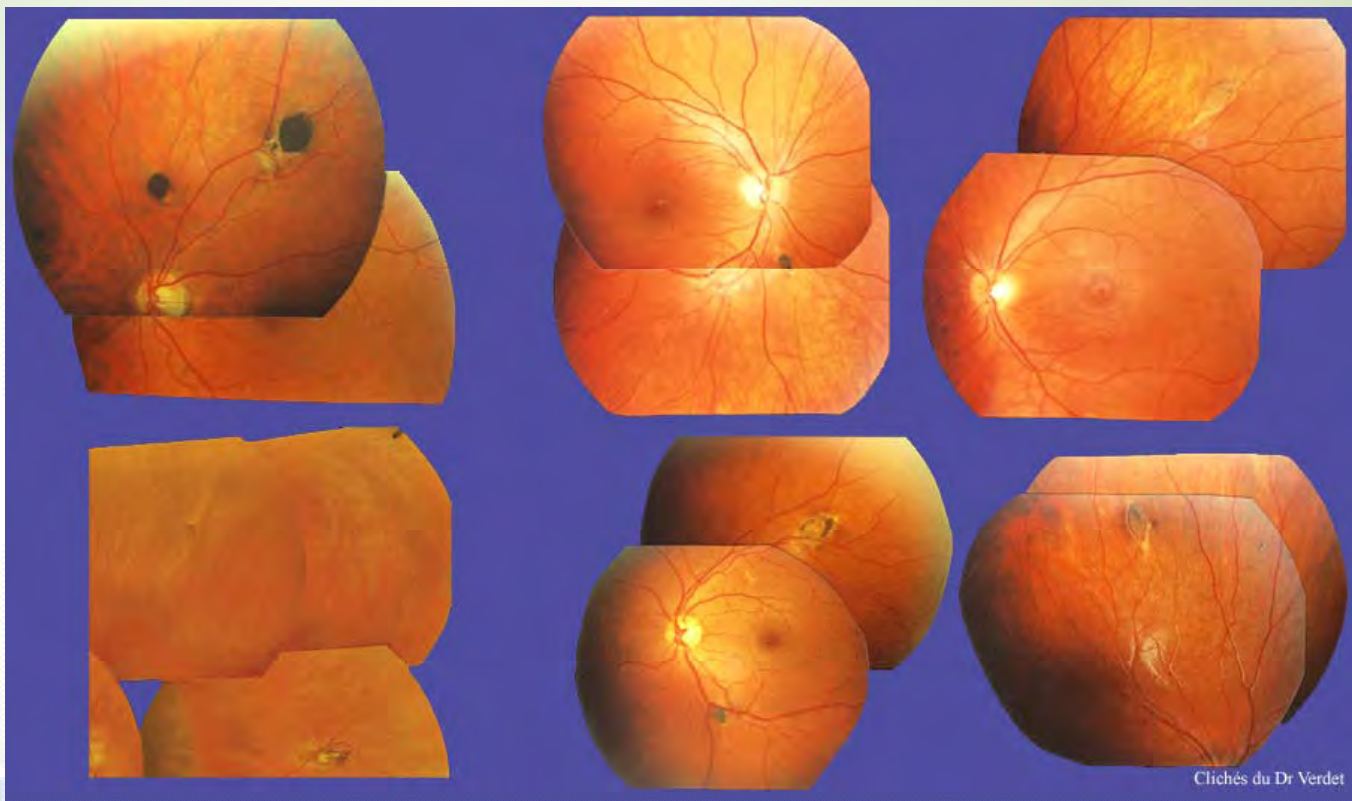


Image du bas trompeuse
Diffère légèrement
Associée à un syndrome de Gardner

Pour le patient du haut il s'agit d'une image en torpille ou en comète avec une queue en temporal. La lésion est congénitale située en temporal de la macula de forme ovale, aux bords nets, à grand axe horizontal et elle présente souvent une partie dépigmentée et une partie pigmentée. Bénigne considérée comme une petite malformation de l'épithélium pigmenté, elle est asymptomatique en dehors du cas où elle se situe en pleine macula et qu'elle donne une amblyopie organique. Elle est stable et ne nécessite aucune surveillance. L'image du bas, lui ressemble mais son aspect est un peu particulier car associée à un syndrome de Gardner (PAF). Le pigment qui la recouvre et la déborde est un peu trop important et irrégulier.

Hypertrophie congénitale de l'EP dans le syndrome de Gardner

- Lésions bilatérales, rondes, ovalaires ou linéaires, lignées vers papille,
- Bords irréguliers entourés de dépigmentation.
- Pigmentation +/- forte pour les petites lésions et absente pour les plus grandes.

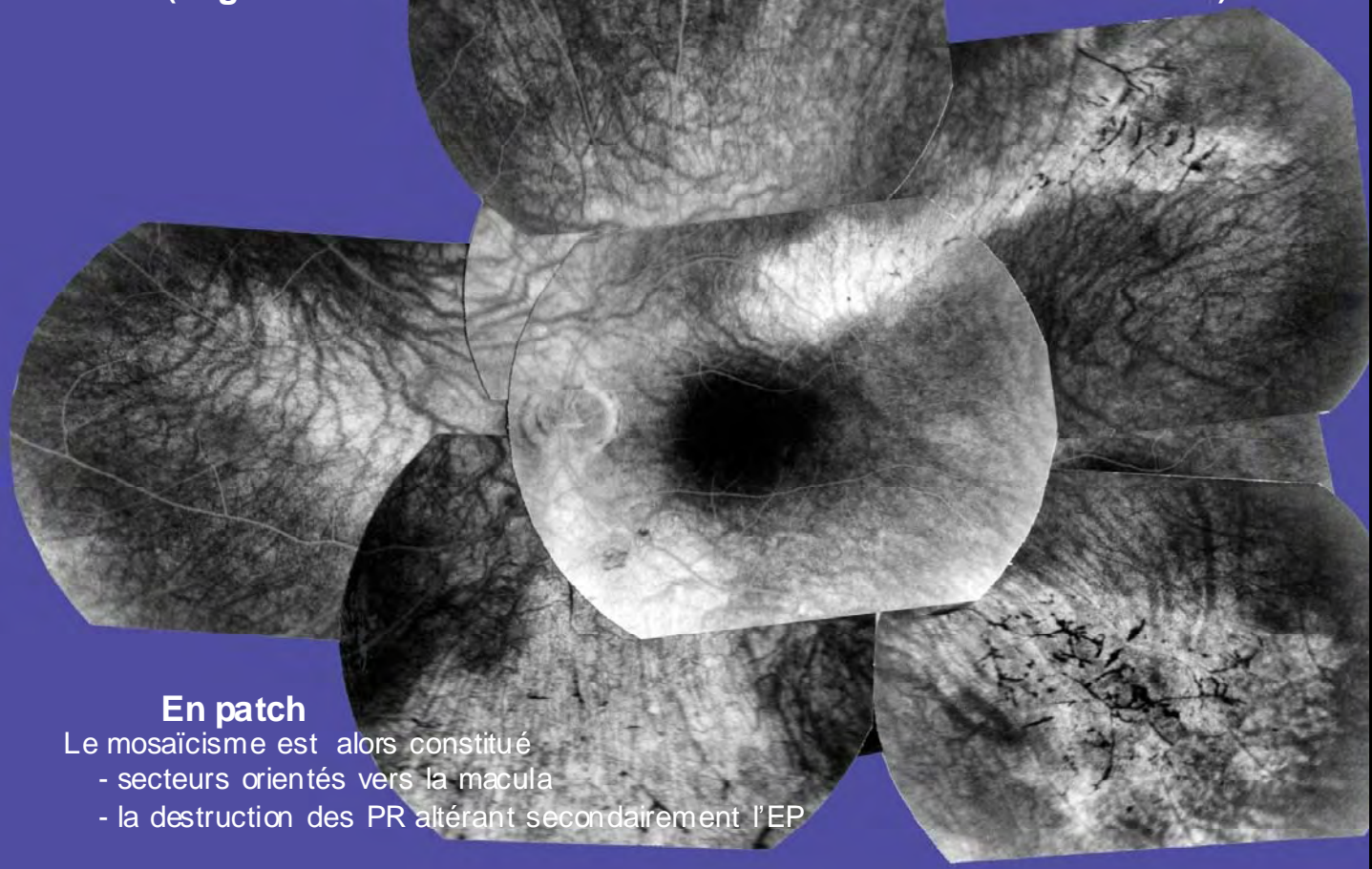


Clichés du Dr Verdet

Syndrome de Gardner, mosaïcisme de l'EP. Autres membres de la famille du patient précédant à la pseudo-image en comète secondaire à un syndrome de Gardner. Les autres membres de la famille présentent tous des lésions en naevi bilatérales, rondes, ovalaires ou linéaires, lignées vers la papille, les bords de ces lésions sont irréguliers et entourés d'une dépigmentation. La pigmentation globale peut être forte pour les lésions petites et absente pour les plus grandes (Plus de 4 lésions sauf enquête familiale). Dans cette affection les lésions du FO peuvent dégénérer. elle sont donc « A SURVEILLER ».

Mosaïcisme rétinien des photorécepteurs

(Pigmentations secondaires à l'inactivation du X chez la femme)



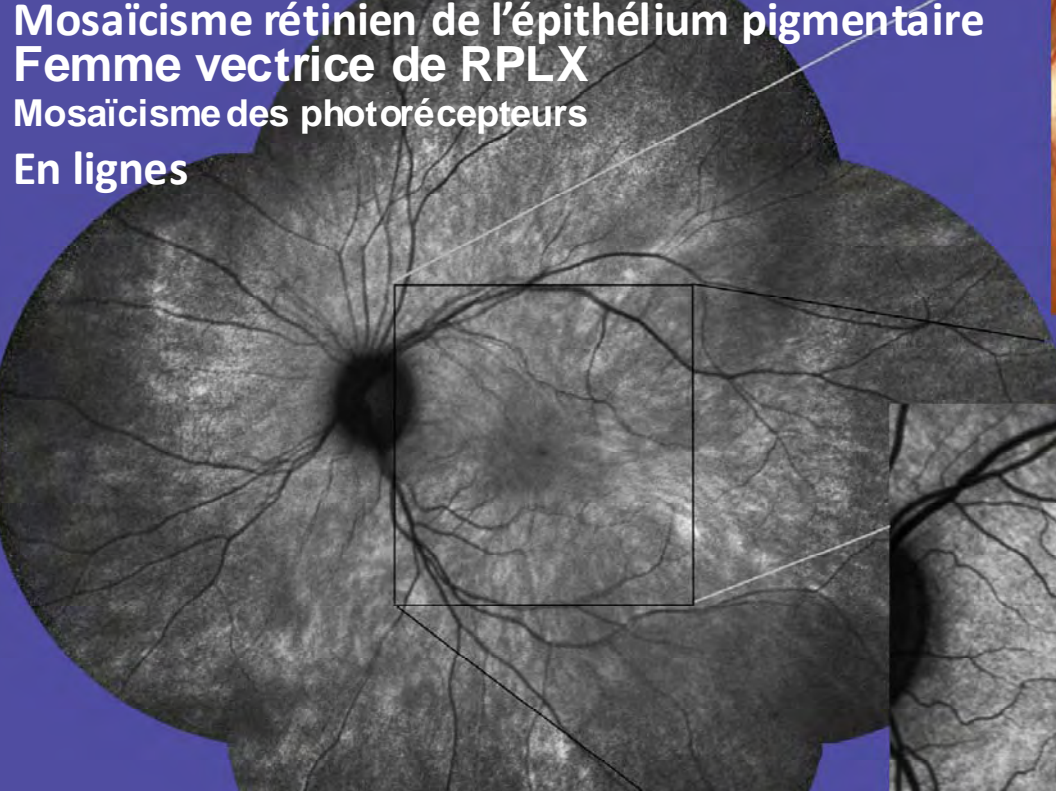
En patch

Le mosaïcisme est alors constitué

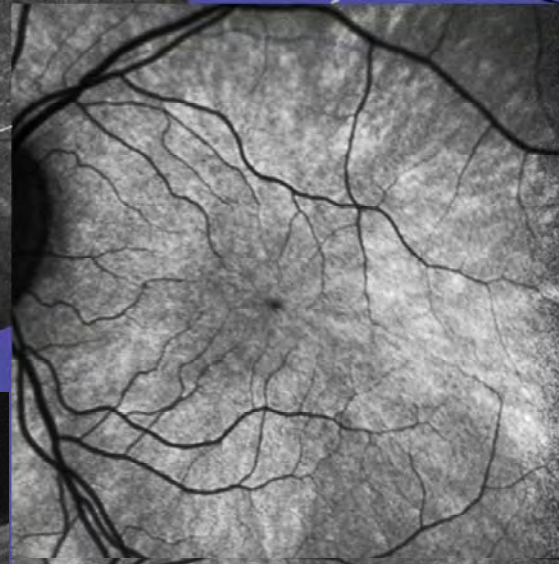
- secteurs orientés vers la macula
- la destruction des PR altérant secondairement l'EP

Mosaïcisme des photorécepteurs en plages. L'inactivation d'un des deux X chez la femme dans chaque cellule va donner chez la femme vectrice d'une pathologie liée à l'X l'apparition de la maladie dans la cellule où le gène sain (gène sauvage) est inactivé. Il s'agit ici d'une pathologie des cellules visuelles : la rétinite pigmentaire liée à l'X. La migration des cellules visuelles est un peu particulière puisque les cellules se développent à partir du feuillet interne de la cupule optique (4^{ème} à 6^{ème} sem.) le processus évolutif se faisant du pôle postérieur vers la périphérie. L'inactivation d'un des deux X chez la femme se fait de façon variable au hasard ici par plages (voir les autres dispositions des taches de Blaschko). Chez cette femme vectrice, qui ignorait ses lésions, l'acuité visuelle est parfaite, le champ visuel peu altéré et l'amplitude de l'ERG diminué d'un tiers. Ses deux garçons présentent une rétinite pigmentaire sévère.

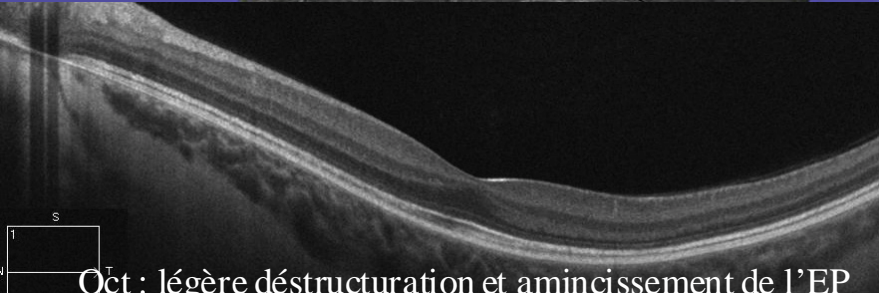
Mosaïcisme rétinien de l'épithélium pigmentaire
Femme vectrice de RPLX
Mosaïcisme des photorécepteurs
En lignes



FO normal



- Stries radiales trop claires
- Centrées sur la macula

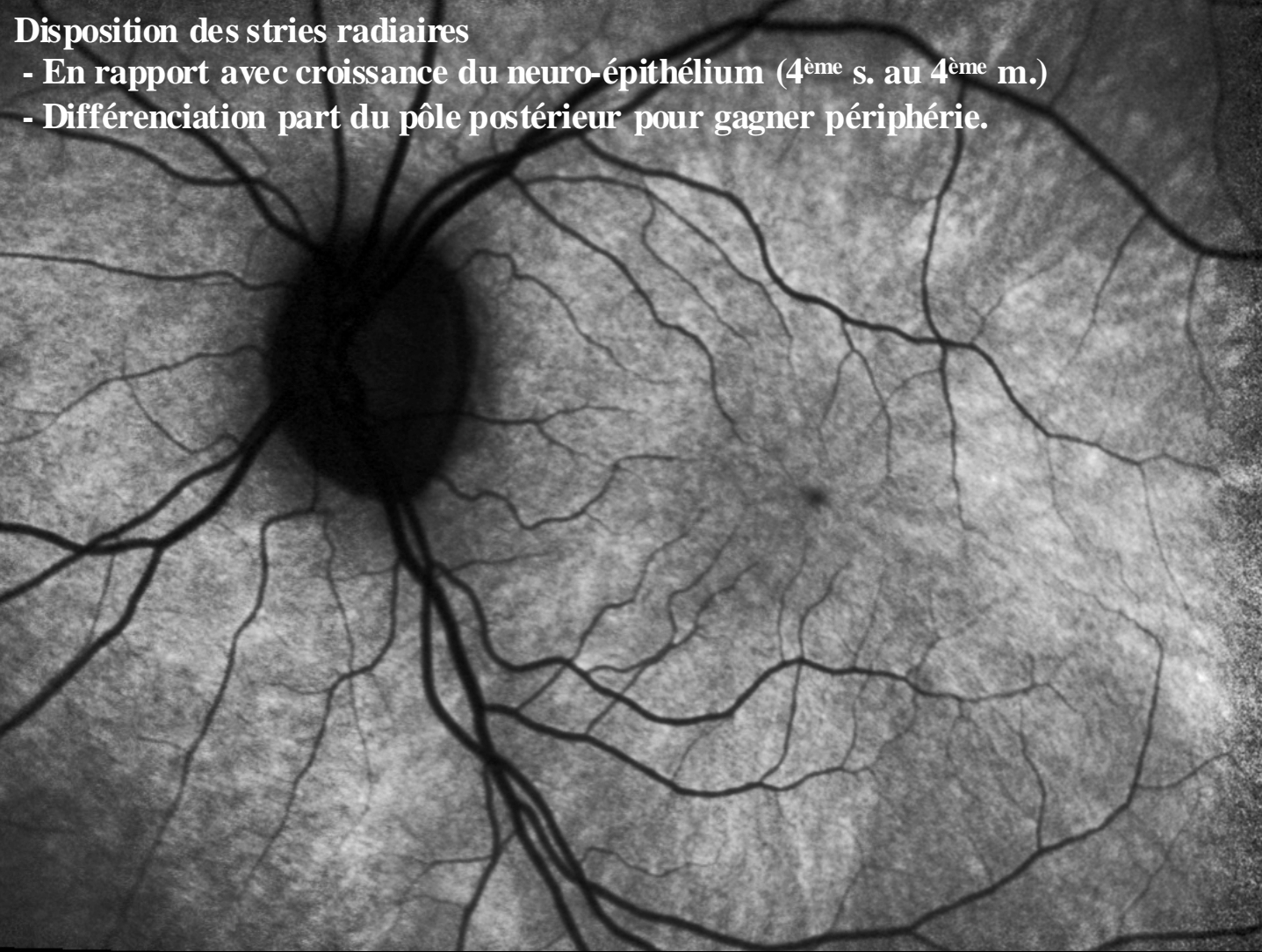


Oct : légère déstructuration et amincissement de l'EP

Mosaïcisme des photorécepteurs. Femme vectrice de rétinite pigmentaire. L'inactivation du X donne chez cette patiente des images en lignes qui rayonnent à partir de la fovéola . La disposition radiale des stries semble provenir de la croissance et de la différenciation des photorécepteurs qui se fait du pôle postérieur pour gagner la périphérie. Les lignes des PR aux X inactivés qui présentent une pathologie donneraient les lignes de dépigmentation. L'acuité visuelle pour cette patiente est parfaite et l'ERG légèrement diminué en scotopique.

Disposition des stries radiaires

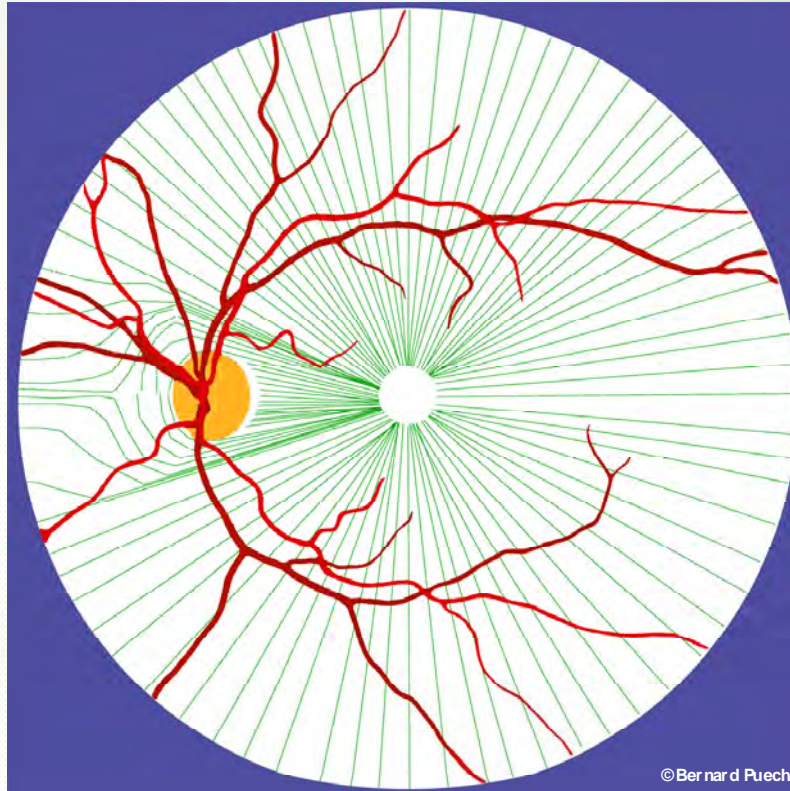
- En rapport avec croissance du neuro-épithélium (4^{ème} s. au 4^{ème} m.)
- Différenciation part du pôle postérieur pour gagner périphérie.



Mosaïcisme des photorécepteurs chez les femmes vectrices de rétinite pigmentaire. Dans la partie inférieure de la papille on voit le mouvement tournant que font les photorécepteurs sous la papille pour gagner le coté opposé de la papille.

Disposition en stries radiales à partir de la fovéa

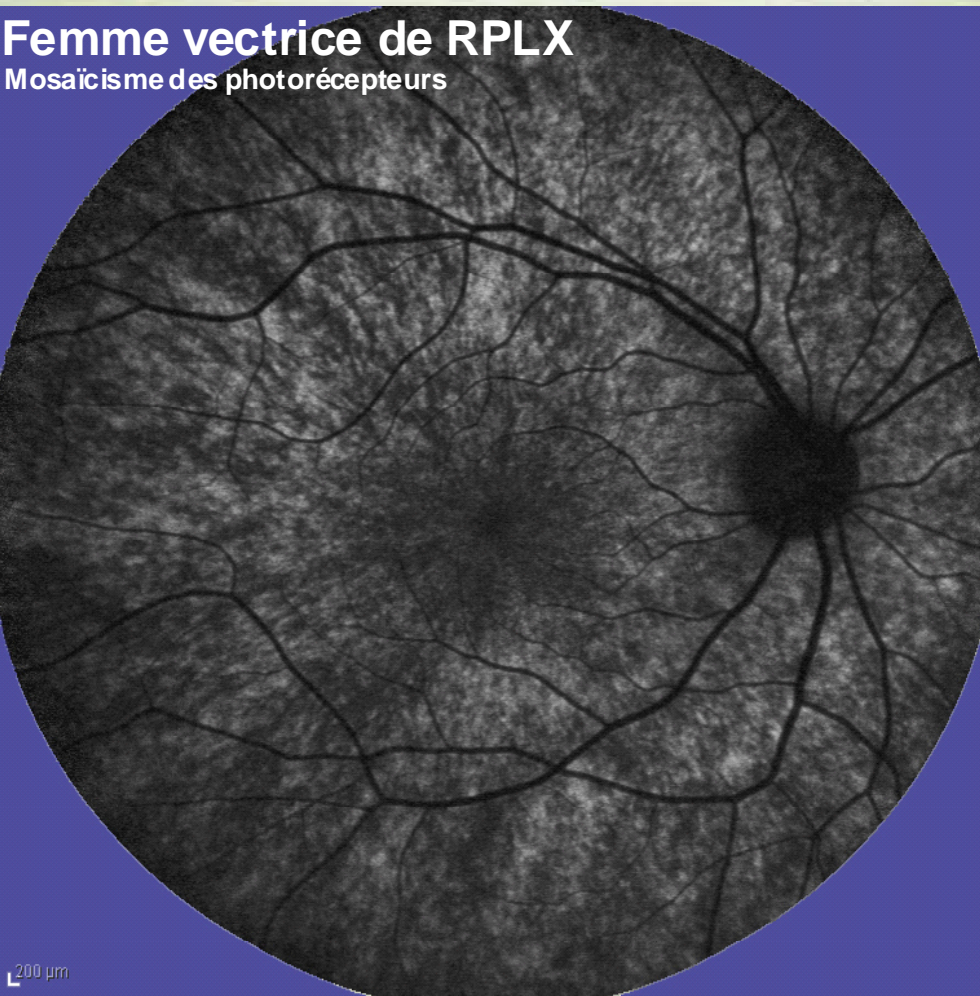
- En rapport avec croissance du neuro-épithélium (4^{ème} s. au 4^{ème} m.)
- La différenciation part du pôle postérieur et va vers la périphérie.



Mosaïcisme des photorécepteurs. Représentation schématique du mouvement tournant des photorécepteurs sous la papille pour gagner le coté opposé de la papille et lignes de migration des photorécepteurs.

Femme vectrice de RPLX

Mosaïcisme des photorécepteurs



-Pas de reflets de Mizuo

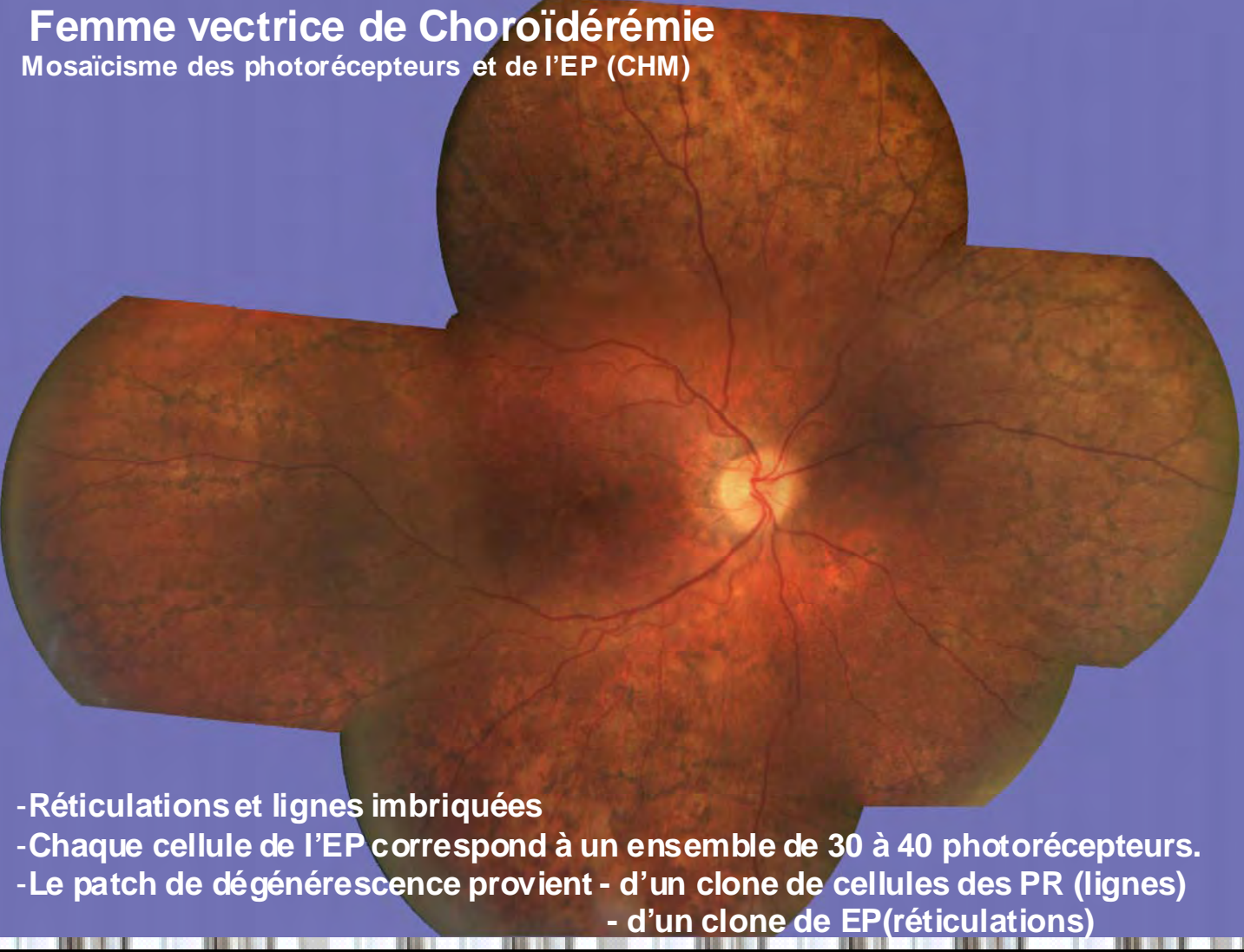
-L'image radiaire rappelle le reflet tapéto-rétinien des femmes vectrices de RPLX.



Mosaïcisme des photorécepteurs. Autre femme vectrice de RP liée à l'X avec la même image radiaire en autofluorescence. La patiente n'a pas de reflet tapéto-rétinien au FO (cliché en haut à droite). Le cliché en bas à droite montre une autre patiente avec ce reflet qui n'est pas sans rappeler l'image de l'auto fluorescence. L'existence de ces reflets est connue mais leur origine incertaine. Il semble bien qu'il s'agisse de la même image que celle observée en auto fluorescence ce reflet serait donc un reflet augmenté soit les photorécepteurs altérés soit de l'EP sous-jacent qui aurait un métabolisme modifié.

Femme vectrice de Choroïdérémie

Mosaïcisme des photorécepteurs et de l'EP (CHM)



- Réticulations et lignes imbriquées
- Chaque cellule de l'EP correspond à un ensemble de 30 à 40 photorécepteurs.
- Le patch de dégénérescence provient - d'un clone de cellules des PR (lignes)
- d'un clone de EP(réticulations)

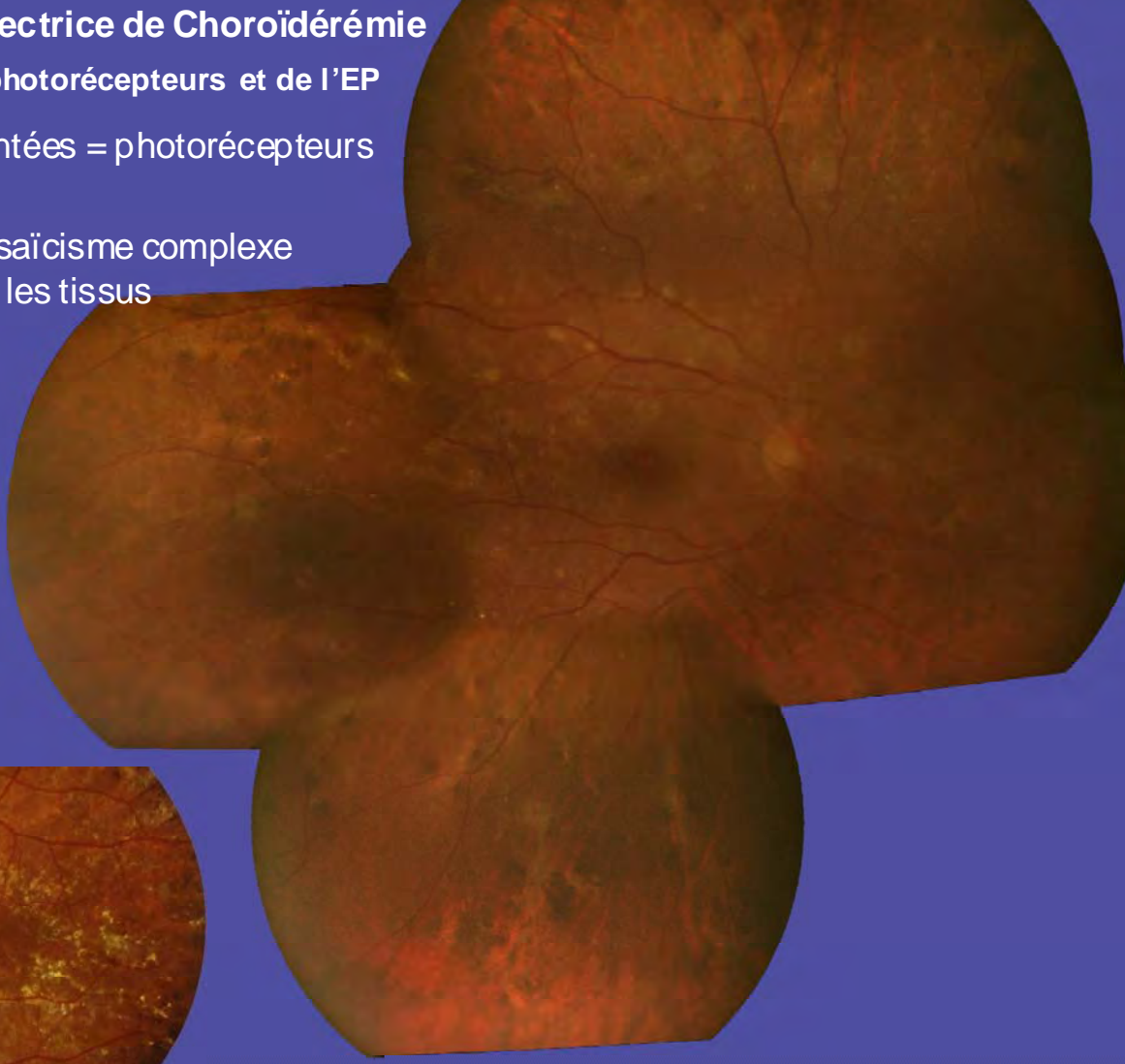
Mosaïcisme complexe choriocapillaire, épithélium pigmentaire et photorécepteurs. Mélange de rétifications et de zones lacunaires dépigmentées chez une femme vectrice de Choroïdérémie. Dans la Choroïdérémie le gène CHM a une action au niveau de la choriocapillaire, de l'épithélium pigmenté et des photorécepteurs. Chaque cellule de l'EP correspond à un ensemble de 30 à 40 photorécepteurs. Le patch de dégénérescence peut provenir d'un clone de cellules photo réceptrices ou d'un clone de cellules d'EP ou le gène non modifié est inactivé. Il existe donc une stratification avec la choriocapillaire , l'épithélium pigmentaire et les photorécepteurs avec différentes zones ou le gène sauvage a été inactivé. Ces zones n'étant pas forcément superposées l'image globale de la souffrance rétinienne devient complexe et variable selon le type d'inactivation.

Autre femme vectrice de Chorôïdérémie

Mosaïcisme des photorécepteurs et de l'EP

Lignes dépigmentées = photorécepteurs

- Révèle un mosaïcisme complexe
- Variable selon les tissus



Autre aspect d'un mosaïcisme complexe chez une femme vectrice de choroïdérémie où les lignes dépigmentées et dépôts lignés vers la papille ou le pôle postérieur et sont prédominantes et où les réticulations périphériques sont peu visibles.

Les complications du mosaïcisme

- Tumeurs rétinienues du syndrome de Gardner (carcinome)
- Logettes cystoïdes multiples du pôle postérieur (HCEP)
- Atrophie aréolaire (mosaïcisme de la RPLX)

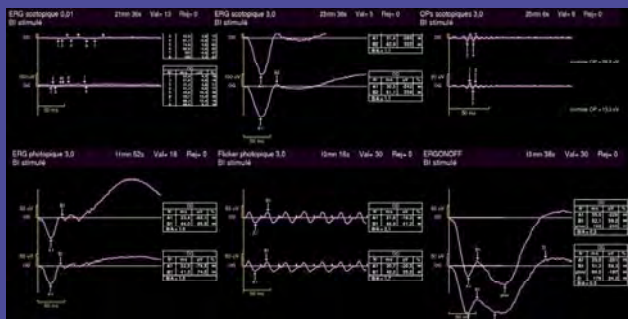
Les lésions naeviques du FO accompagnant le syndrome de Gardner peuvent dégénérer (Shields et col 2001). Les formes majeures d'hypertrophie congénitale de l'épithélium pigmenté rétinien (HCEP ou CHRPE) peuvent se compliquer de dégénérescence cystoïde du pôle postérieur. Les formes à minima de femmes vectrices de Rétinite pigmentaire liée à l'X ont une évolution défavorable avec le vieillissement. Les formes majeures de mosaïcisme des femmes vectrices de rétinite pigmentaire (où le gène altéré est en fait absent puisque secondaire à une micro-délétion localisée) ont une évolution comparable aux rétinites pigmentaires des garçons mais avec un phénotype un peu moins sévère.

Complications du mosaïcisme de l'EP



Multitude de taches albinotiques combinées à des naevi en torpille

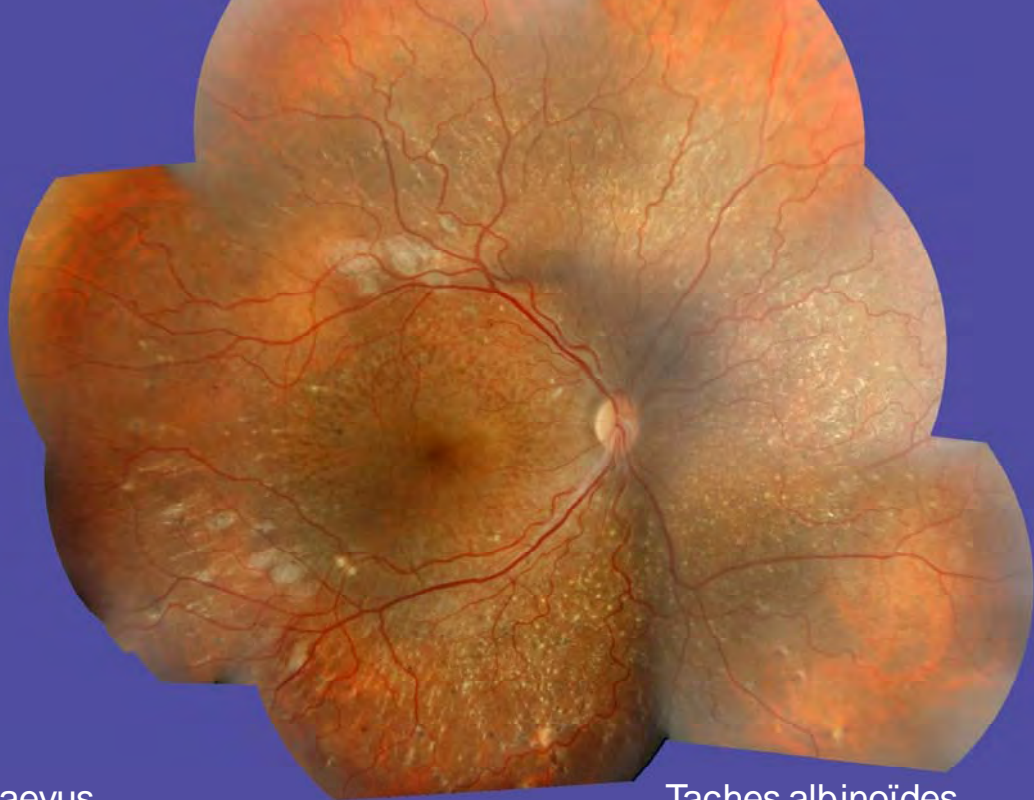
29 ans
OD 1/10
OG 1/20



ERG négatif
pas de réponses
scotopiques

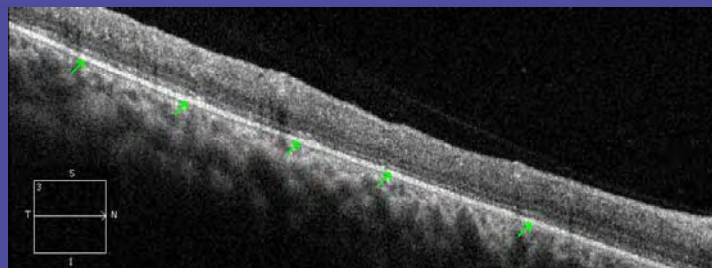
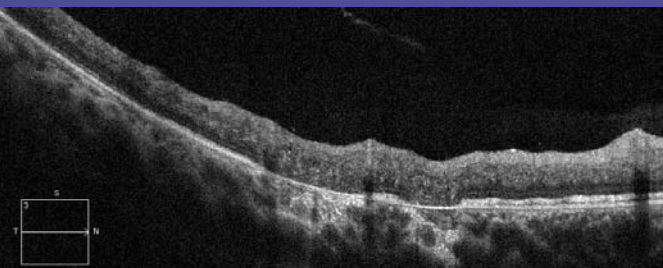
Altération des couches internes de la rétine

Patient de 29 ans avec mauvaise acuité visuelle, suivi dans son pays pour rétinoblastome associé à un fundus flavimaculatus. Nombreuses taches albinoïdes et naevi. Le pôle postérieur est le siège de multiples microcavités cystoïdes. L'ERG négatif sans réponses scotopiques correspond à une atteinte des couches internes de la rétine. Il s'agit de naevi avec complications du pôle postérieur.

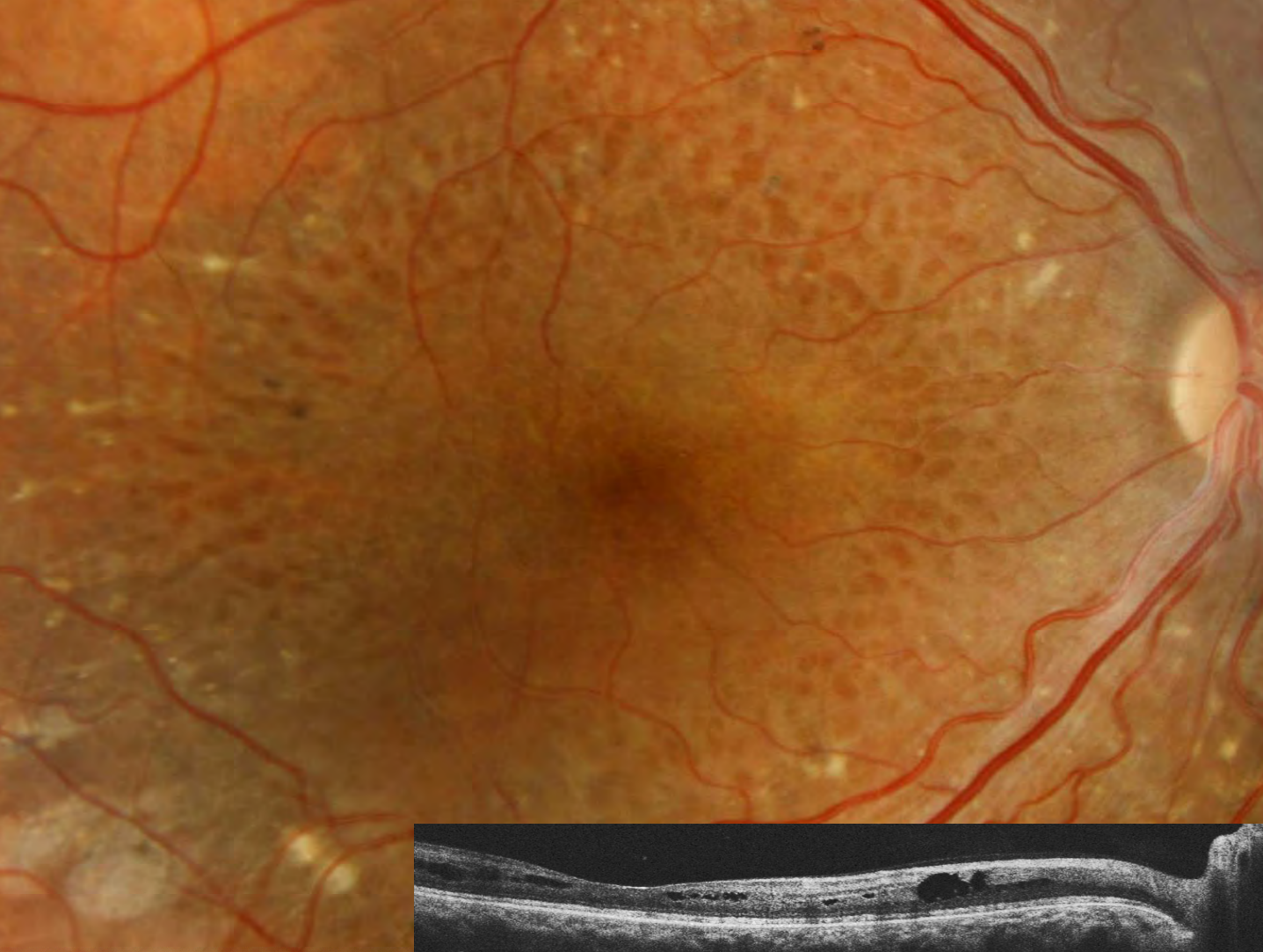


Naevus

Taches albinoïdes



L'OCT des naevi montre un EP atrophique alors que l'OCT des taches albinoïdes montre de petites plages avec épaissement de l'EP et des dépôts (pré-mélanine?) au niveau des PR en regard des épaissements.



Les logettes sont multiples, elles sont étoilées par rapport à la fovéola. Elles sont probablement en rapport à une dysfonction globale de l'EP du pôle postérieur et à une faillite de la réabsorption de l'eau par l'EP. Leur disposition radiaire est la probable conséquence de la localisation des cavités cystoïdes dans une région où la maturation a été faite avec les photorécepteurs donc de façon radiaire (disposition également radiaire dans le rétinoshisis lié à l'X).



L'auto fluorescence des taches albinoïdes est faible alors qu'elle est absente pour les naevi en torpille. Les cavités cystoïdes ne sont pas visibles.

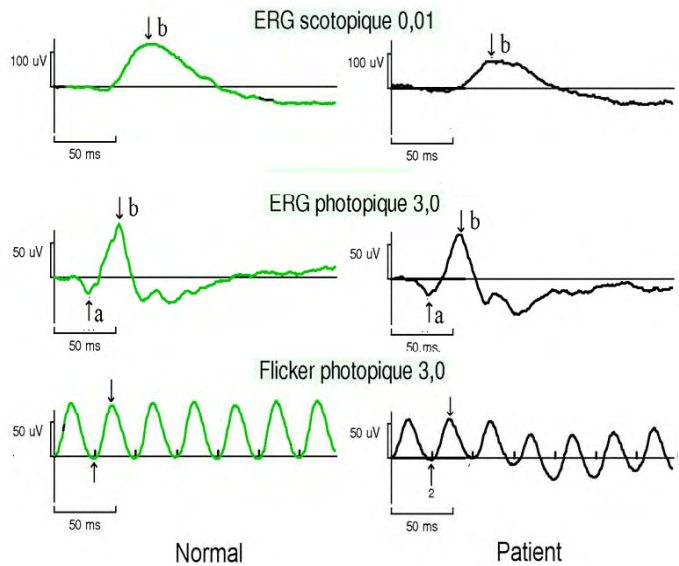
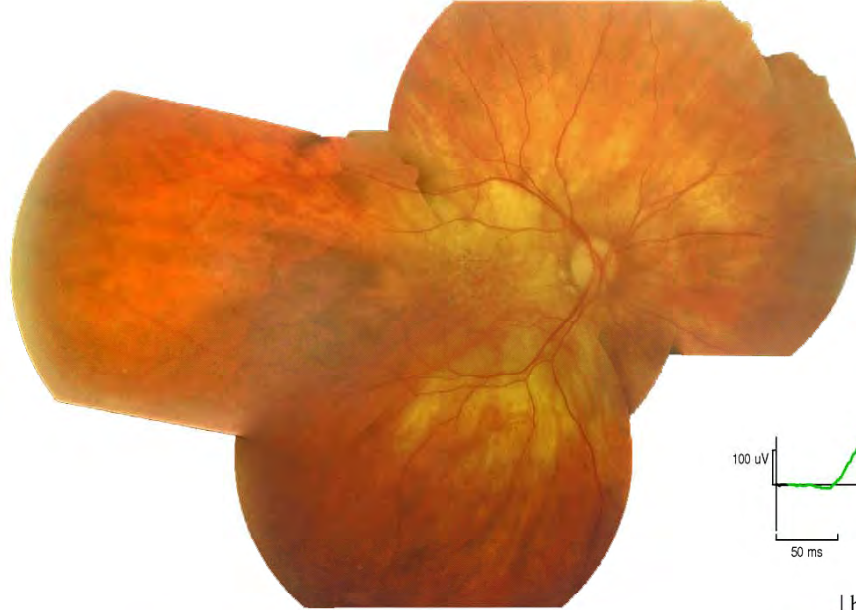
Patiente de 72 ans sans antécédents.

OD 6/10, OG 4/10 P2 ODG

Dyschromatopsie axe bleu jaune

ERG Photopique normal Scotopique altéré

Reflets tapétoïdes jaunâtres du pôle postérieur



Reflets anormaux du pôle postérieur d'aspect éclaté et ligné

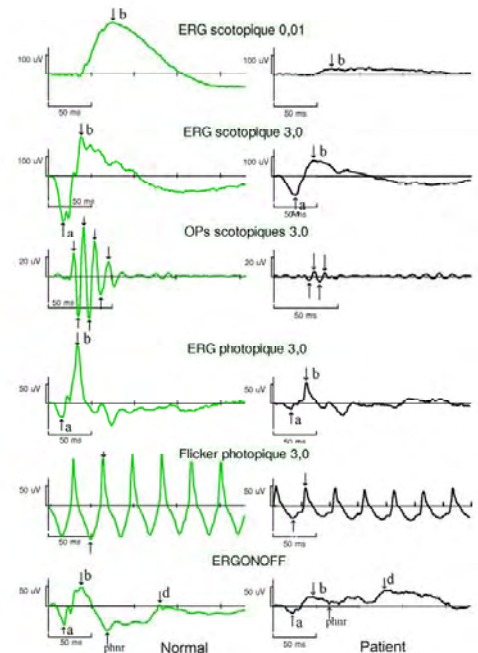
A 72 ans la patiente présente des reflets brillants et orangés du pôle postérieur, elle se plaint d'une baisse d'acuité visuelle centrale récente, d'un flou visuel et d'une gêne pour descendre les escaliers. L'ERG est altéré en scotopique. La papille et les vaisseaux sont normaux, il n'y a aucune pigmentation périphérique.

Même patiente âgée de 87 ans

Ne compte plus les doigts

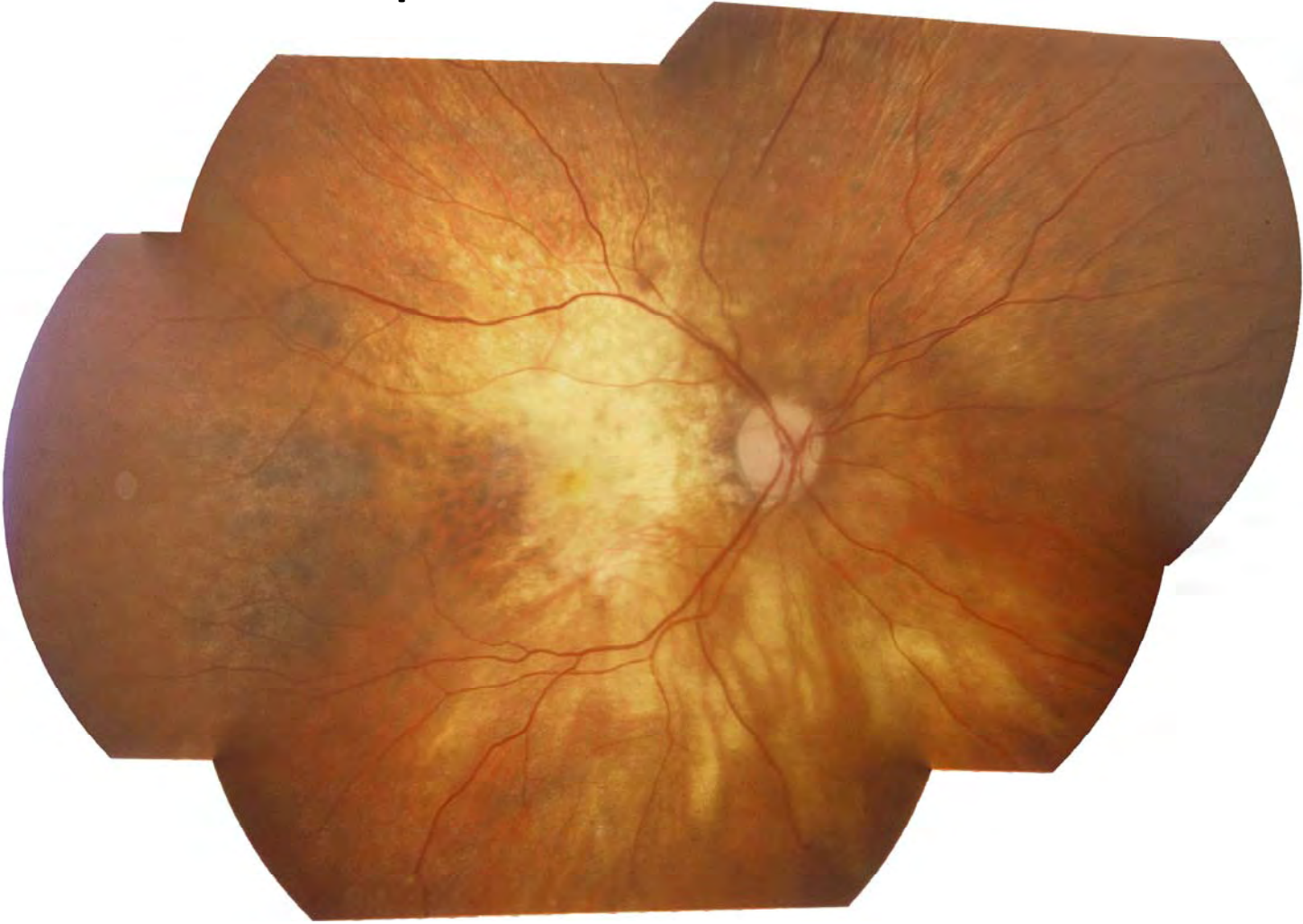
Reflets tapétoïdes du pôle post.

ERG altéré en scotopique et photopique



15 ans plus tard, l'acuité visuelle est réduite à compter les doigts, l'ERG est altéré en scotopique et photopique et il existe un début d'atrophie maculaire.

Complications du mosaïcisme des PR

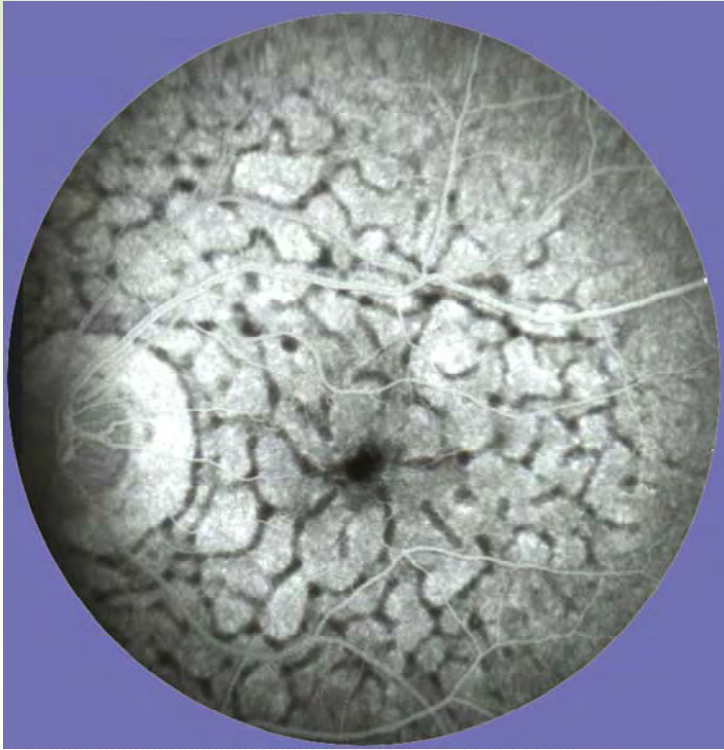


Femme de 87 ans suivie depuis plus de 20 ans avec un ERG altéré et reflets tapétoïdes du pôle postérieur (probable femme vectrice d'une RPLX). Les lignes de mosaïcisme sont parfaitement visibles en dehors des reflets anormaux du pôle postérieur en particulier en haut et en nasal.



En auto fluorescence l'EP du pôle postérieur ne présente aucune atrophie majeure Il existe de petites plages d'hypo fluorescence en maculaire et de fines lignes radiaires sous la macula (reflets tapétoïdes). En bas à gauche (infra rouge), l'EP maculaire débute une atrophie de l'EP et au dessous à l'OCT la couche de l'EP est intacte alors qu'il persiste sur cet épithélium des plages de cellules visuelles désorganisées. L'OCT maculaire confirme le début de l'atrophie.

Images en réseau ou pattern de l'EP



Dystrophie de Sjögren

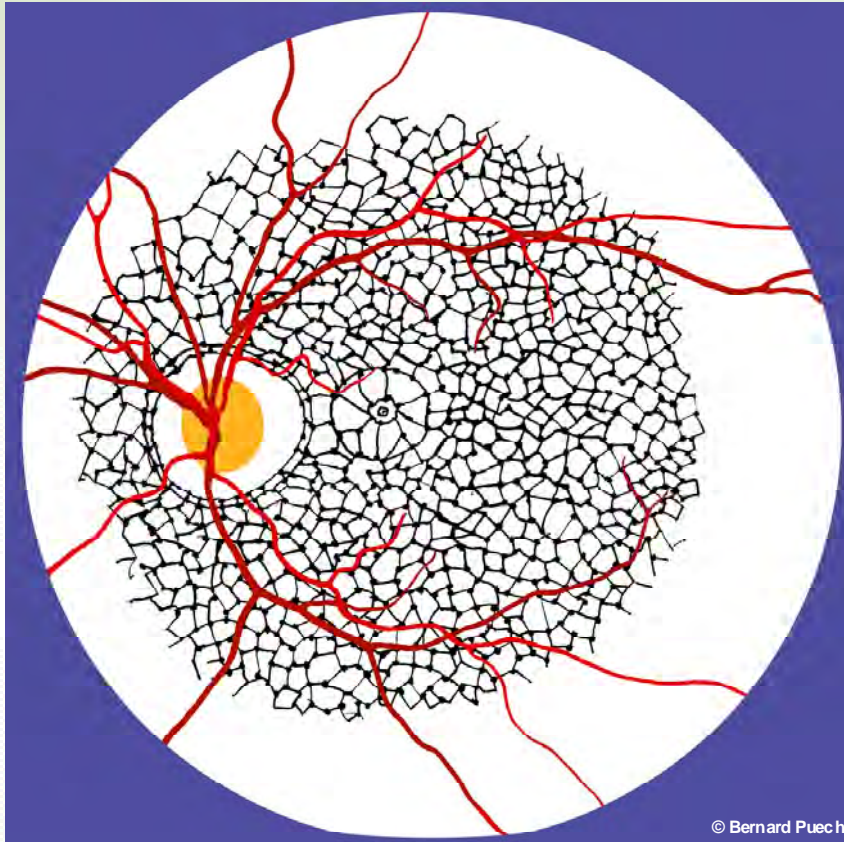
- Rétinopathie
- Asymptomatique
- avec acuité parfaite.
- Réticulations en mailles de filet
- avec nœuds à l'angiographie

Caractéristique des réticulations

- S'estompent en périphérie,
- Epargnent la région péri-papillaire
- Image maculaire en cocarde

La dystrophie bénigne de Sjögren, est la dystrophie type du réseau réticulé. Cette dystrophie est constituée d'un ensemble de mailles qui s'estompent en allant vers la périphérie, elles épargnent la région péri papillaire et donnent en maculaire une image en forme de fleur ou de cocarde avec un centre plus sombre. C'est sur ce modèle que toutes les dystrophies réticulées vont évoluer. Il y aura un temps pour une accumulation plus ou moins importante de lipofuscine au niveau de ces réticulations puis un temps pour leur disparition. La dystrophie de Sjögren est à peine visible en ophtalmoscopie, elle évolue extrêmement lentement sur 5 ou 6 décennies et comme toutes les dystrophies avec réticulations se termine par une atrophie aréolaire centrale.

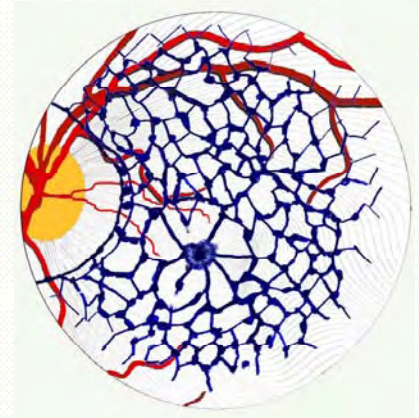
Images en réseau ou pattern de l'EP



© Bernard Puech

Réticulations

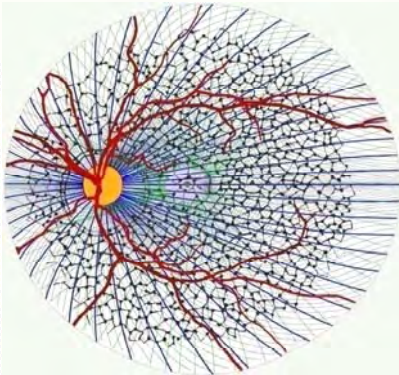
- S'estompent avec le temps
- d'abord en maculaire
- se développent vers la mi-périphérie
- épargnent la région péri-papillaire et la périphérie
- image maculaire en cocarde



C'est en regard de ce réseau que la lipofuscine apparaît au cours de diverses pathologies, en particulier au niveau des nœuds. Ce qui donne, selon l'importance des dépôts : des ponctuations ou des taches flavimaculées puis des réticulations.

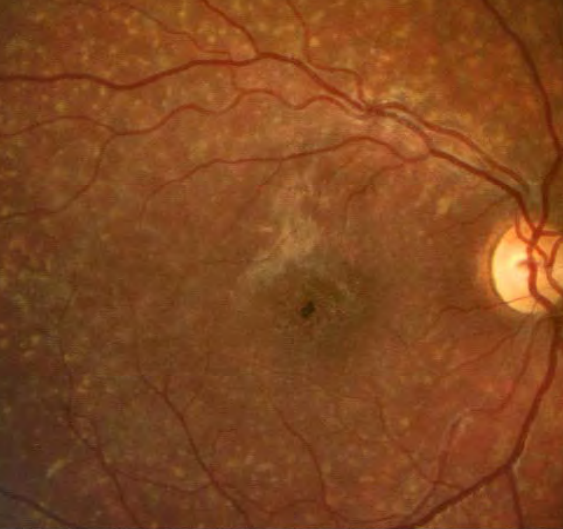
On retrouve ces réticulations dans diverses affections rétiniennes où l'EP souffre :

- Dystrophies réticulées secondaires aux mutations dans le gène PRPH2
- Maladie de Stargardt
- Syndrome de Kjellin
- Certaines mitochondriopathies: Melas et MIDD



- Les dépôts de lipofuscine au niveau des réticulations
- forment des ponctuations ou des taches flavimaculées
- vont ensuite s'estomper et laisser place à une atrophie aréolaire centrale.

L'apparition du réseau commence en péri maculaire puis s'étend vers la mi-périphérie. Il n'atteint jamais la périphérie dans les dystrophies rétiniennes, on le trouve cependant en extrême périphérie sous forme de larges mailles dans les réticulations séniles et dans des phtyses de globe. On note le double cercle péri papillaire et l'absence de réticulations autour de la papille ainsi que l'aspect en fleur ou rosette maculaire avec un cœur hyperdense.



Images en réseau

Maladie de Stargardt

Apparition très précoce des taches <10 ans
Extension progressive vers la périphérie
S'estompent et disparaissent
Laissent une atrophie de l'EP sous jacent

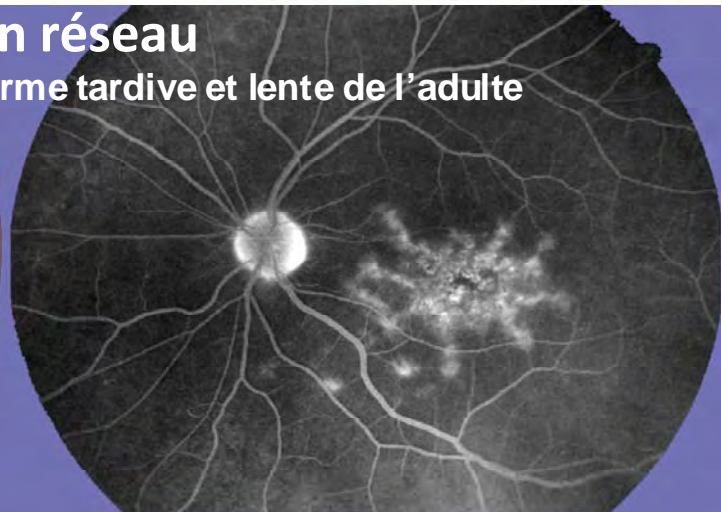


- Les taches suivent les réticulations
- Particulièrement évidentes aux nœuds
- Auto fluorescentes autour de la papille
- Lipofuscine estompée taches noires

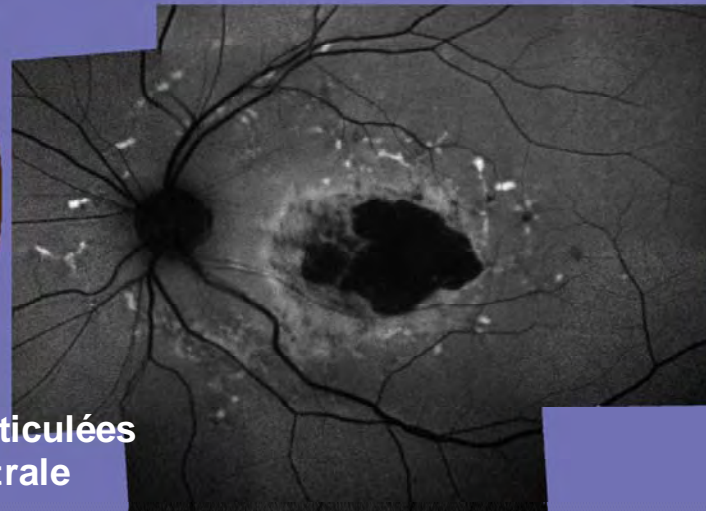
Réseau réticulé. Les taches flavimaculées de la maladie de Stargardt suivent les réticulations et sont particulièrement évidentes au niveau des nœuds. Elles accompagnent les 2/3 des maladies de Stargardt, elles sont hyper auto-fluorescentes et s'étendent jusqu'à la mi-périphérie. Elles s'estompent dans le temps (taches sombres de la région périmaculaire).

Images en réseau

Maladie de Stargardt Forme tardive et lente de l'adulte

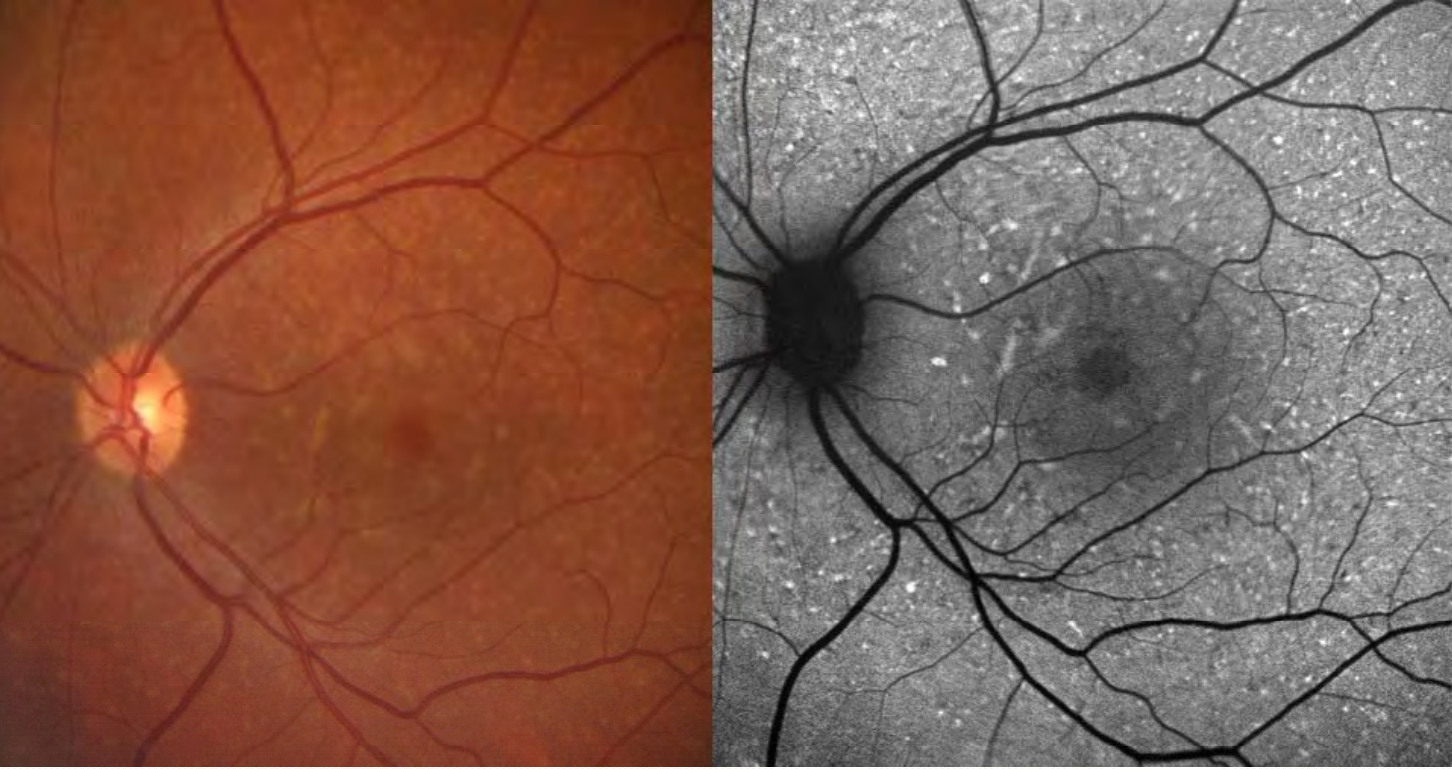


Modification progressive des lésions réticulées
Apparition d'une atrophie aréolaire centrale



Réseau réticulé. Patient avec forme tardive et lente de l'adulte. Les lésions réticulées débutent en périmaculaire et se modifient progressivement en 25 ans pour donner l'atrophie aréolaire centrale.

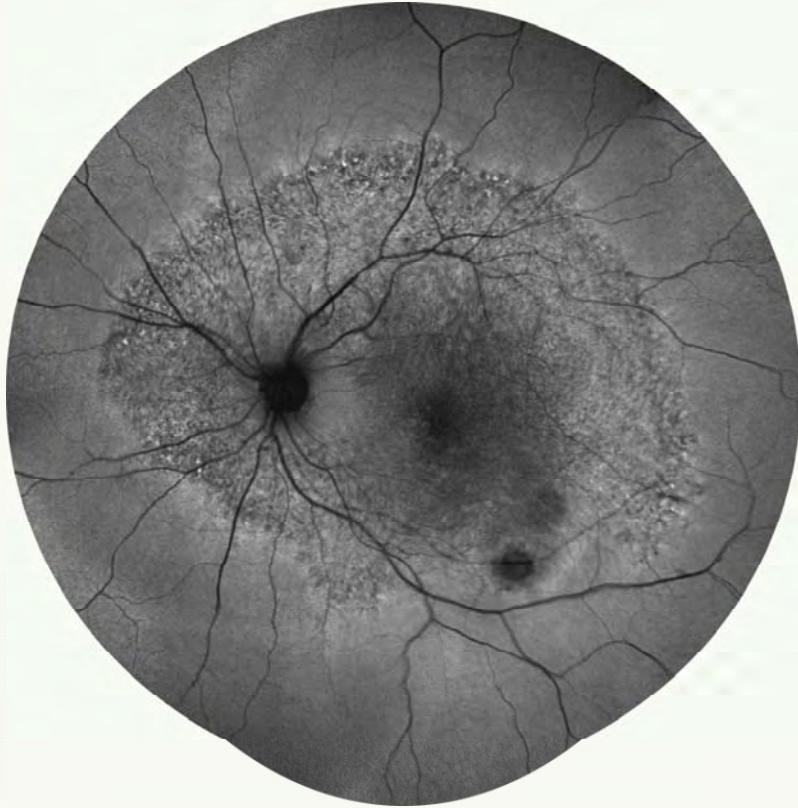
Pseudo fundus flavimaculatus



- Pattern dystrophie parfois dépôt vitellin maculaire
- Réticulations plus visibles en auto fluorescence
- Mutation dans le gène PRPH2

Réseau réticulé d'une pattern dystrophie avec dépôts vitellins péri maculaires et maculaires. L'acuité visuelle est conservée : 8/10^{ème} ODG. Les réticulations ne sont pas très visibles au FO mais les dépôts jaunâtres correspondent bien aux nœuds des mailles du filet réticulé. En auto fluorescence l'aspect réticulé passe en nasal de la papille. Mutation dans le gène PRPH2.

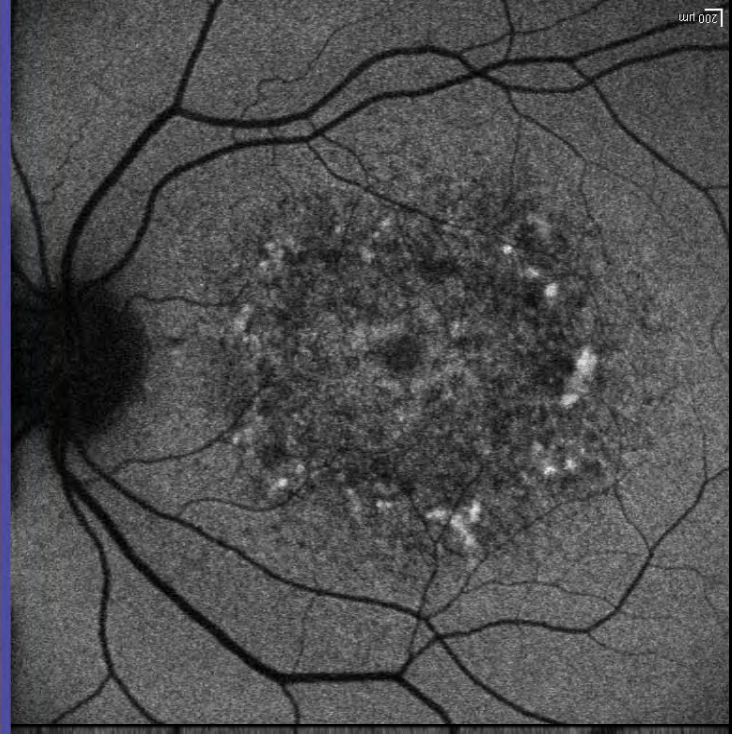
Pseudo fundus flavimaculatus



- **Pattern dystrophie, parfois dépôt vitellin maculaire**
- **Réticulations plus visibles en auto fluorescence**
- **Mutation dans le gène PRPH2**

Autofluorescence d'une pattern dystrophie évoluée. L'hyper auto-fluorescence des dépôts réticulés n'est plus visible qu'en mi-périphérie.

Atrophie choroïdienne aréolaire centrale. CACD)



Des lésions jaunâtres de type flavimaculées périmaculaires sont présentes au début de la maladie autour de la macula et peuvent orienter vers une maladie de Stargardt. Chez ce patient, la mère présente la même affection. Toutes deux ont une mutation du gène PRPH2.

Réseau réticulé. Dans l'atrophie choroïdienne aréolaire centrale, des lésions jaunâtres de type flavimaculées sont à peine visibles mais présentes autour de la macula. Elles peuvent orienter, à tort, vers une maladie de Stargardt.

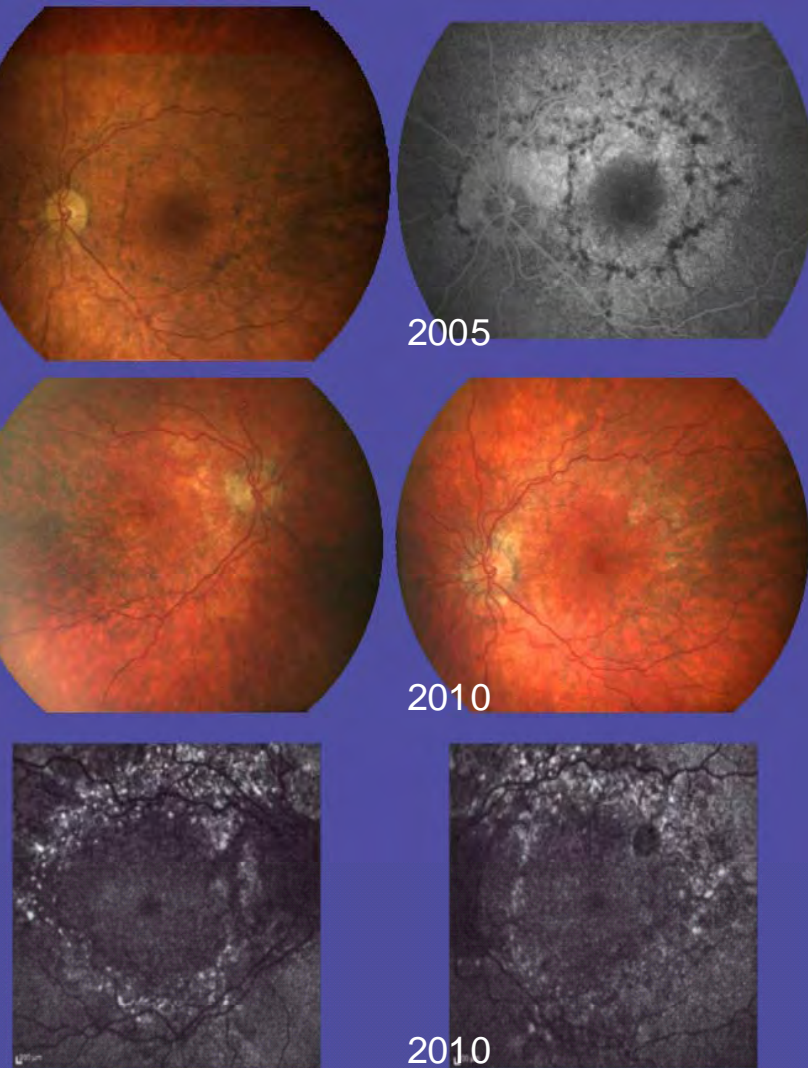
Syndrome de Melas

- Myopathie;
- Encéphalopathie,
- Acidose Lactique;
- Pseudo-AVC
- Réticulations foncées
- Epargne péri papillaire.

- Disparition rétifications en 5 ans

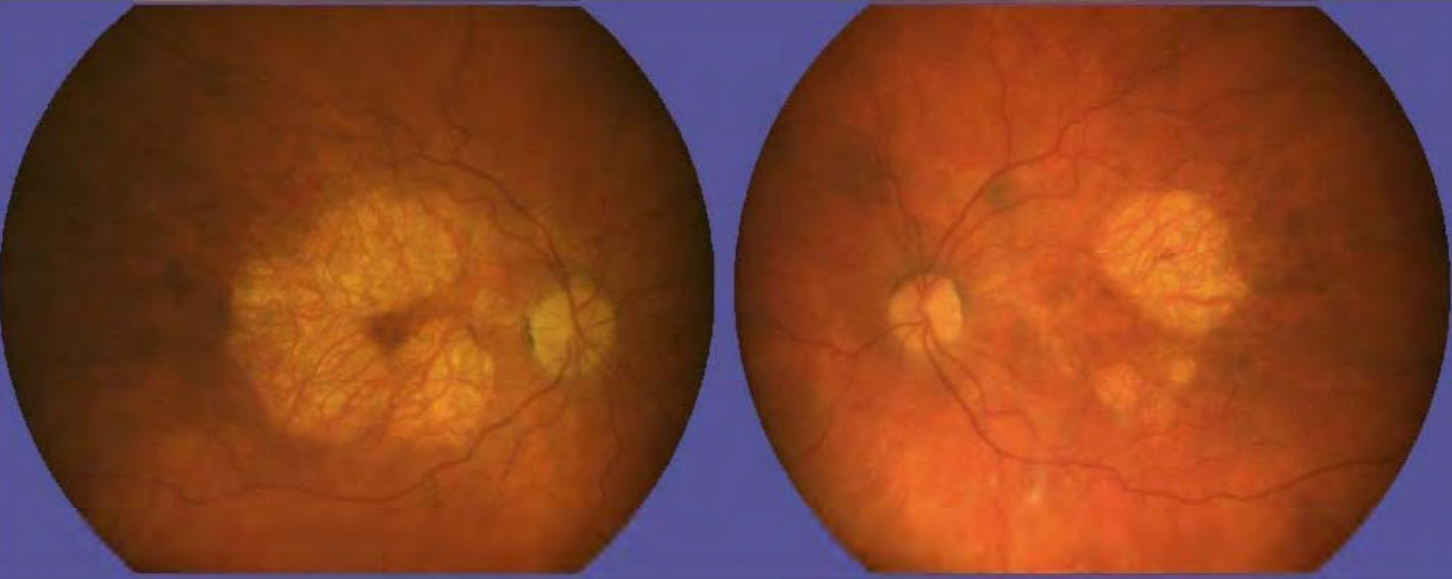
- Dépôts auto fluorescents.

Hétéroplasmie m.3243A>G.



Réseau réticulé. Dans certaines mitochondriopathies les rétifications ont un aspect foncé et sont observées au début de la maladie, elles s'estompent ensuite. On trouve également une épargne péri papillaire. Les rétifications disparaissent en 5 ans, mais on les observe toujours en auto fluorescence et en périphérie de la lésion.

Syndrome de Melas



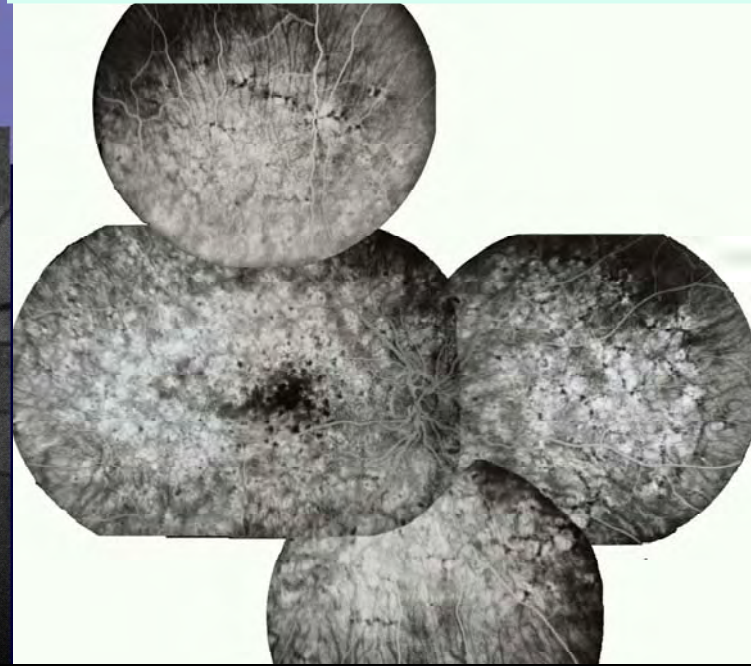
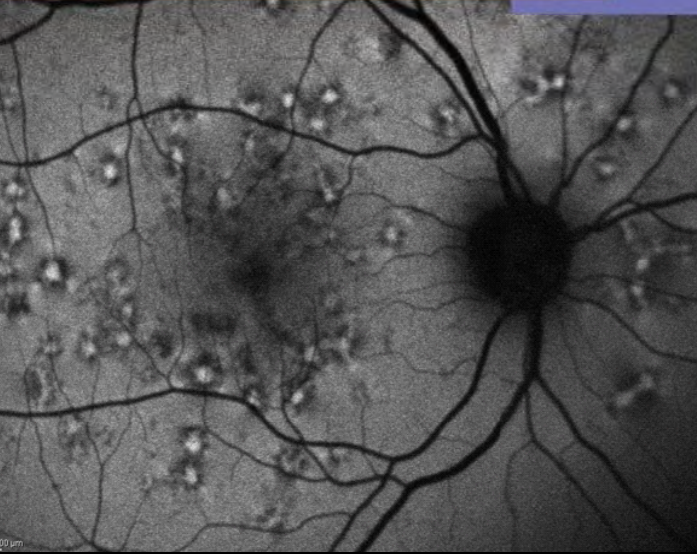
- 30 ans plus tard (mère de la patiente précédente)
- Plus de réticulations visibles
- Epargne fovéolaire (classique dans dystrophies réticulées lentes)
- AV conservée (OD 6/10 OG 9/10)
- Le syndrome de MIDD pratiquement identique pour la rétine

Réseau réticulé. Mère de la patiente précédente (la dystrophie a 30 ans de plus), il n'y a plus aucune réticulation, la macula est atrophique, il persiste une épargne fovéolaire et l'acuité visuelle est bien conservée (OD 6/10 et OG 10/10). L'aspect et l'évolution de la dystrophie sont identiques dans le syndrome de MIDD.

Syndrome de Kjellin

**Paraplégie spastique,
Démence progressive
Dystrophie réticulée**

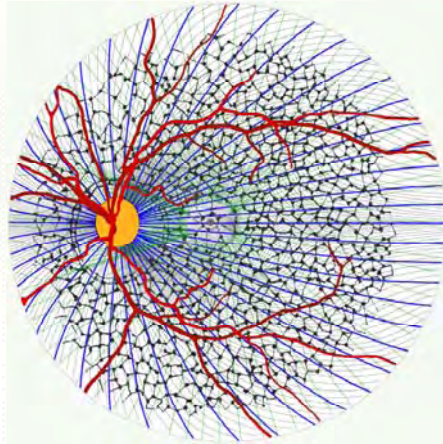
- Les réticulations ont un halo
- Dépôts sont hyper auto fluorescents
- Epargne péri papillaire
- Opaques en angiographie



Réseau réticulé. Syndrome de Kjellin Paraplégie spastique, démence progressive, dystrophie réticulée. Les réticulations sont entourées d'un halo pigmenté et l'épargne péri papillaire est également présente. En auto fluorescence les dépôts réticulés sont auto fluorescents. Angiographie avec réseau évident.

Conclusion

- Les naevi congénitaux rétiniens sont répartis sur des lignes virtuelles qui suivent la croissance embryologique de l'EP à partir de la papille. Lignes bleues.
- Le mosaïcisme des dystrophies rétiniennes liées à l'X suit un autre schéma qui correspond à la croissance embryologique des cellules visuelles à partir du pôle postérieur et centré sur la fovéa. Lignes vertes



- Les réticulations ne sont pas l'apanage exclusif du gène PRPH2. Mailles noires
- Elles correspondent à une structure anatomique où l'EP souffre précocement
- Elles épargnent la plupart du temps la région péri papillaire
- Elles ont une évolution à +/- long terme vers l'atrophie aréolaire centrale

